SEÑOR PRESIDENTE.- Habiendo número, está abierta la sesión.

(Es la hora 17 y 21 minutos.)

-Dese cuenta de los asuntos entrados.

(Se da de los siguientes:)

"Carpeta Nº 840/2012.- Centros Estatales de Prevención y Rehabilitación de Adicciones. Creación. Proyecto de ley con exposición de motivos presentado por el señor Senador Ricardo Planchón.

La Sindicatura Judicial (AUPE) envía nota con la información que en su momento le fue requerida.

El Presidente del Senado remite nota y adjunta el informe de asesoría elaborado por la Junta de Transparencia y Ética Pública, relacionado con la interpelación realizada el 22 de noviembre de 2011 al señor Ministro de Salud Pública para informar sobre la gestión de la Administración de los Servicios de Salud del Estado.

Se remite versión taquigráfica de las palabras pronunciadas por el señor Senador Carlos Baráibar, en sesión de fecha 10 de abril del año en curso, relacionada con el Día Nacional de la Sexología.

Nota de una ciudadana que padece varias patologías, en la que denuncia el problema que la aqueja.

Solicitud de audiencia del colectivo de profesionales odontólogos e higienistas del Programa Escolar de Educación para la Salud Bucal del Ministerio de Salud Pública.

Nota enviada por el Laboratorio Bayer, en la que recomienda y propone la utilización de Sorafenib para el tratamiento de hepatocarcinoma avanzado y su inclusión en el Formulario Terapéutico de Medicamentos así como su cobertura por el Fondo Nacional de Recursos".

SEÑOR SOLARI.- Creo que solamente hay dos asuntos entrados sobre los que corresponde que los miembros de la Comisión tomen nota. Uno de ellos refiere a la versión taquigráfica de las palabras pronunciadas por el señor Senador Baráibar en la sesión del 10 de abril -la mayoría lo habremos escuchado en Sala, pero si no fue así, la podemos leer- y el otro tiene que ver con la nota remitida por el Laboratorio Bayer a la Comisión -de la que ya recibí una copia- puesto que no requieren ninguna acción por parte nuestra. Ahora bien, hay otros cuatro temas que, a distinto nivel, requieren de una acción.

Creo que la Comisión no puede hacer mucha cosa por un paciente en particular, como es el caso de la señora Elsa Rodríguez, por más mérito que tenga su situación. En realidad, pienso que lo más que podemos hacer es comunicar esto a las autoridades de ASSE para que le den el apoyo correspondiente. Entre otras cosas, esta persona menciona que es indigente, por lo que supongo debe contar con su carné de asistencia. En este sentido, creo que ese sería el camino a seguir.

Con respecto a la comunicación que nos envía el Presidente de la Cámara de Senadores con el informe de la Junta de Transparencia y Ética Pública, debo decir que esto ya trascendió a la opinión pública, así como también la reacción positiva de parte del Directorio de ASSE. Entonces, en vista de

este informe, sugeriría que la Comisión lo elevara a las autoridades de ASSE solicitándoles que nos den cuenta de las gestiones que se están haciendo para enmendar los aspectos cuestionables que presenta el informe.

En cuanto a la Comisión de Salud Bucal debo decir que, si no me equivoco, surgió en el seno de la Presidencia de la República durante la Administración anterior y luego pasó a integrarse al Ministerio de Salud Pública. Ahora bien, creo que contaba con un financiamiento asegurado, por lo que quizás haya que conceder una audiencia a sus representantes para conocer cuál es la dificultad que tienen ahora. Si se tratara de una dificultad en materia de financiamiento, creo que como estamos en vísperas de una Rendición de Cuentas, quizás se podría hacer algo para encontrar una solución.

Por otra parte, quiero decir que me parece central el informe del Hospital Italiano. Recuerdo que cuando comenzamos a tratar este tema convocamos a los liquidadores -AUPE- cuya información adicional está aquí, y luego los trabajadores hicieron una presentación. Sin embargo, no recuerdo que hayamos convocado a las autoridades del Ministerio de Salud Pública que tienen que ver con esta parte. Entonces, si estoy en lo correcto, luego de estudiar este informe, nos quedaría pendiente esa tercera acción que, en principio, habíamos pensado realizar.

Esto era lo que quería proponer con respecto a estos asuntos, de manera de tener alguna forma de respuesta y seguimiento de estos temas.

SEÑOR PRESIDENTE.- Con respecto al Programa de Salud Bucal, debo decir que comenzó a desarrollarse en el período pasado, se ubicó en Presidencia de la República y se financió a través de una partida presupuestal que surgía de ahí mismo. El programa fue muy exitoso: abarcó a más de 60.000 escolares y consistía en la educación, prevención y asistencia primaria en la propia escuela. Así fue que en poco tiempo se atendieron más de 800 escuelas, de las cuales el 60% eran rurales. Se trata, pues, de un programa muy importante y gracias a él, repito, se brindó atención a más de 60.000 escolares. En este período de Gobierno se traspasó de Presidencia al Ministerio de Salud Pública. Concretamente, la parte de recursos presupuestales o financiamiento está en la órbita de la Dirección General de Secretaría y el programa se ubicó en la Dirección General de la Salud. Pero, ¿qué ocurre? Que a pesar de contar con recursos presupuestales, durante muchos meses no funcionó, provocando la inquietud de los 120 profesionales -odontólogos e higienistas dentales- que formaban parte del programa y que realmente estaban muy motivados por el éxito y la originalidad que tenía. Lo cierto es, reitero, que hubo dificultades y fueron las que en las últimas semanas los llevaron a denunciar esta situación. Realizaron una conferencia de prensa en la Sala 17 del Edificio Anexo, a la que fueron invitados legisladores. Yo concurrí y, con el Diputado Pedreira, que es odontólogo y en su momento participó en este programa -no ahora- nos interesamos en el tema y realizamos algunas gestiones en el Ministerio de Salud Pública a los efectos de regularizar esta situación. Concretamente, la meta era ubicar este programa definitivamente en ese Ministerio, específicamente en el área de la Dirección General de Salud que, en lo personal, creo que es donde debe estar.

Por otra parte, como este programa funcionaba a partir de un convenio con la ANEP en virtud de que se desarrollaba en las escuelas, hicimos gestiones para su renovación y el traspaso de los recursos existentes. La idea era que este convenio, que expiraba el 30 de junio -que era uno de los problemas planteados- se renovara por un año para que en ese lapso pudiera ubicarse definitivamente al programa dentro del Ministerio. Justamente, es probable que esto coincida con el tratamiento de la Rendición de Cuentas y, entonces, quizá sea esa instancia el momento adecuado para ubicarlo institucionalmente.

Informo que estos profesionales solicitaron ser recibidos por la Comisión de Salud Pública, tanto del Senado como de la Cámara de Representantes. A pesar de que el tema está casi resuelto, creo que sería conveniente recibirlos para que oficialmente planteen el problema y la Comisión pueda realizar alguna gestión; simplemente, es para dar formalidad al tema porque, repito, las gestiones ya están hechas.

SEÑORA MOREIRA.- ¿Entraría en esta Rendición de Cuentas?

SEÑOR PRESIDENTE.- En este período se ubicaría el lugar institucional del programa.

(Se suspende momentáneamente la toma de la versión taquigráfica.)

(Ingresan los representantes de ATUERU.)

-Para la Comisión de Salud Pública es un gusto recibirlos en la tarde de hoy. Como sabrán, se comenzó a tratar el proyecto de ley -hace bastante tiempo que está en la agenda de esta Legislatura- por el que se crea el Programa Nacional de Enfermedades Raras.

Con la finalidad de considerar esta iniciativa, están presentes las señoras Ninel Firppo - Presidenta de la Asociación- Rosario Figueroa, Alejandra Taborda, Patricia Perna y Dina Gazzaneo, el señor Andrés Labandera y el doctor Alfredo Toledo, a quien agradecemos su presencia y a quien ya conocemos en este Parlamento por muchas actividades vinculadas con el tema de la salud.

SEÑORA FIRPPO.- Antes que nada, quiero aclarar que soy la Presidenta de la Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras Uruguay (ATUERU), que es filial de la Fundación Geyser, que significa Grupo de Enlace y Soporte de Enfermedades Raras, cuya sede central se encuentra en Mendoza, Argentina.

Como asociación relacionada con enfermedades raras, hemos elaborado el Programa Nacional de Enfermedades Raras -valga la redundancia- porque en setiembre de 2010 el entonces señor Senador Lamorte había reflotado el proyecto de ley actual, que solo trata el censo sobre esas enfermedades y el acceso a los medicamentos huérfanos. Queremos comentar que estábamos terminando de revisar el programa y que contamos con todo el trabajo realizado en el VI Congreso Internacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, llevado a cabo entre el 18 y el 20 de marzo de 2010 en Buenos Aires, donde se nos dijo que trabajar junto con cada Gobierno es más que importante para la elaboración de un programa relativo a enfermedades raras.

Analizando el proyecto de ley, advertimos que le faltan cosas. La idea es trabajar junto con nuestro Gobierno para fusionarlo con el programa en el que hemos trabajado y poder aportarlo a la Comisión de Salud Pública de la Cámara de Senadores. También hemos tenido en cuenta el censo sobre enfermedades raras y el acceso a los medicamentos huérfanos y, además, abordamos temas tales como tareas laborales especiales, pensiones, pases libres en todo el territorio nacional y medicamentos viables. En este sentido, planteamos un vademécum único y universal, porque existen mutualistas que cuentan con un vademécum muy bueno, pero otras no brindan todos esos medicamentos, así como tampoco lo hace el Ministerio de Salud Pública. Como ejemplo podemos mencionar la L-Carnitina, un suplemento nutricional que por lo menos hasta hace dos meses -última vez que hice esta consulta, que vengo haciendo desde el 2004- el Ministerio no tenía.

A su vez, como dije, hemos tenido en cuenta en nuestro programa el censo sobre enfermedades raras -tema que también es abordado en el proyecto de ley actual- así como los aspectos relativos a la protección de datos personales, que figuran en la Ley Nº 18.331.

Consideramos que todo lo que percibe el afectado -ya sea jubilado, trabajador o pensionista- es para mejorar su calidad de vida. Cabe señalar que todos nosotros pagamos impuestos -en especial el IVA- en todo lo que compramos, ya que necesitamos alimentos y medicamentos diferentes, etcétera. Quiere decir que el dinero que percibe la persona es -reitero- para mejorar su calidad de vida, sin importar el monto; por eso consideramos que esos impuestos, en nuestro caso están de más porque ya los estamos pagando, por ejemplo, en los alimentos y en tratamientos a realizar en el exterior. Tal es el caso de dos personas que tienen Síndrome de Patau en nuestro país. Una de ellas -que conocemos más de cerca- vive en Ciudad de la Costa y viaja a Chile a realizar terapia de rehabilitación.

Quiero señalar que este programa se ampara en los derechos humanos de las personas afectadas por las enfermedades denominadas raras por la Organización Mundial de la Salud. No tenemos un marco legal que nos ampare, ni siquiera la Ley Nº 18.651 de Protección Integral de Personas con Discapacidad, que fue modificada en febrero de 2010, porque solamente hace referencia

a personas con discapacidades visibles, por ejemplo, los ciegos -que utilizan bastón blanco- los que tienen baja visión -que usan uno verde- los que están en silla de ruedas o los que tienen una discapacidad psíquica o intelectual. Muchas de las personas con enfermedades raras tenemos discapacidades invisibles; tal es el caso de quienes padecemos hipertensión pulmonar, Síndrome de Rendu-Osler-Weber (HHT), dislipemia, o Ataxia de Friedreich, que es una patología neuromuscular en la que cuando la persona no precisa bastón -solo se da en algunos casos- tiene una ambivalencia al caminar.

Por otra parte, quiero aclarar que no nos importa que el programa que presentamos sea largo -también lo es la Ley Nº 18.651- porque allí figura todo lo que precisamos los afectados por este tipo de enfermedades.

SEÑORA FIGUEROA.- Como portadora de una enfermedad rara, puedo decir que lo peor que nos puede pasar es sentirnos diferentes y que a nadie le importe ni lo entienda. No estamos pidiendo que nos pongan entre algodones ni que nos den algo que no nos corresponde; simplemente reivindicamos nuestro derecho a ser gente normal con una vida normal. Queremos ser útiles para la sociedad y no quedar apartados del resto por tener una dificultad o una enfermedad rara. Seguimos siendo personas y solamente nos diferenciamos de las demás por tener una patología que generalmente es genética y no la podemos prevenir. A veces se presta mucha atención y se brinda tratamiento con suma delicadeza a personas que, lamentablemente, buscaron la enfermedad -por decirlo así- como puede ser el caso de alguien que manejando en estado de ebriedad, se lastima y lastima a otros. Sin embargo, en mi caso personal, que nací con una enfermedad genética, si no me hubiera podido pagar el tratamiento, no podría estar acá sentada hablando con ustedes. Les pido disculpas por el llanto, pero esta situación nos afecta mucho, sobre todo cuando tenemos hijos, como en mi caso, que tengo tres. De acuerdo con la información de que se dispone, por lo menos una de ellas hereda mi enfermedad, y no quisiera que tuviera que pasar por lo mismo. No pretendo que le regalen nada ni que le resuelvan la vida; solamente quiero que se apruebe una ley que la ampare y le facilite mecanismos para resolver aspectos que yo tuve que solucionar peleándome con un pueblo y desembolsando dinero. Considero que no es justo que después de 42 años de ser socia de una mutualista no tenga derecho a que se me aplique determinado tratamiento, y menos lo es que me digan que está reconocido para la fibrosis quística pero no para el Síndrome de Rendu-Osler-Weber, que es lo que padezco.

¿Entienden nuestra postura? Honestamente, la idea no es pedir pensiones ni tratamientos diferenciales sino reclamar el mismo derecho que tienen todos a la asistencia médica, no importa si es por un resfrío o por una enfermedad rara, porque todos queremos tener salud y una vida normal, de manera de poder desempeñarnos como cualquier persona. En definitiva, queremos ser útiles para la sociedad y no una carga.

Muchas gracias y nuevamente pido disculpas por el llanto.

SEÑOR TOLEDO.- Tratando de ser muy concreto, me voy a referir a tres puntos.

En primer lugar, como bien sabemos, el desarrollo científico y tecnológico que se está dando en la medicina nos enfrenta a esta realidad que estamos viviendo y que tenemos que atender como país. Por suerte cada vez tenemos mayores capacidades para diagnosticar y tratar enfermedades. En virtud de los cambios que están ocurriendo día a día en la medicina, este tema tiene que estar sobre la mesa y es de recibo lo que está haciendo la Comisión de Salud Pública.

En segundo término, quien tiene una enfermedad rara está siendo tratado en forma desigual con respecto a los otros socios o usuarios de las instituciones médicas porque, como decía la señora Figueroa, ellos no han hecho un mal uso de su organismo ni de su cuerpo, sino que nacieron con una enfermedad. Por tanto, hay una gran diferencia entre los usuarios de una mutualista que por ser afiliados acceden a una medicación o tratamiento y quienes tienen alguna de estas enfermedades desde su nacimiento. En estos casos no hay una acción agresiva de la persona contra su organismo, sino que nace con la enfermedad, y eso es lo que hace que reciban una atención desigual -como muy bien decía la señora Figueroa- porque tiene que poder acceder a ese diagnóstico y tratamiento.

En tercera instancia, reconociendo que todo es importante, incluyendo el dinero, estamos tratando de analizar precisamente esos aspectos, es decir, lo que se gana cuando uno brinda tratamiento a una persona que tiene una enfermedad de este tipo -desde que es diagnosticada, o lo antes posible- y lo que pierde la sociedad cuando se deja de tratar a esa persona en el momento y forma adecuados. Sé que esto lo viene realizando la señora Figueroa, que anota todos los costos que la institución de salud tendría por no tratarla debidamente. Todos estos datos pueden ser de mucha utilidad para la Comisión.

Quiere decir que tratar la enfermedad en el momento indicado hace que se ganen muchísimos años y también calidad de vida para el paciente. A su vez, ganamos todos en lo que hace al factor económico, que no es menor.

Muchas gracias.

SEÑORA TABORDA.- Hay un punto que queremos aclarar y profundizar.

Al padecer una enfermedad rara muchas veces no accedemos a los tratamientos en tiempo y forma porque no tenemos un diagnóstico precoz. Esto se debe, entre otros factores, a que tenemos síntomas similares a los de otras enfermedades y, entonces, accedemos a un diagnóstico tardío. Pero aparte de ser tardío, es un diagnóstico erróneo porque no nos dan la medicación adecuada. Por ello comenzamos a tener otro tipo de sintomatología, que nos afecta aún más.

Por otra parte, al momento de acceder al Fondo Nacional de Recursos, no puede ser que haya dos criterios para tratar a las personas con enfermedades raras.Todas las personas que tenemos esas enfermedades deberíamos tener los mismos derechos a que nos hagan una angioplastia. En mi caso puedo acceder a ella, pero no es justo que a otra persona que la necesita con mayor frecuencia, no se la hagan. O sea que hay que tener un único criterio.Todos nosotros tenemos patologías diferentes -que no buscamos- pero necesitamos que haya un único criterio por parte de todas las instituciones, es decir, la Comisión de Salud Pública del Senado, el Ministerio de Salud Pública y el Fondo Nacional de Recursos, de manera que no haya casos de discriminación de pacientes con enfermedades raras. Queremos ser personas útiles. Se evitarían muchos más gastos si tuviéramos una buena calidad de vida y pudiéramos trabajar para mejorarla.

También pretendemos acceder a exámenes genéticos, que actualmente no tenemos posibilidad de hacernos por ser adultos. Supuestamente hay un formulario que censa a las personas con enfermedades raras en las mutualistas, pero he hablado con los médicos y no tienen la menor idea de eso. Desgraciadamente, cuando uno consulta a un médico sobre eso, la respuesta es: “No tengo idea de lo que tienes. Tienes que buscar información en Internet”. Entonces, ¿qué vamos a hacer, estar todo el día buscando información en una computadora porque un estudio nos sale mal, porque el doctor especialista no sabe cómo tratarlo?

Es así que el médico se pone a estudiar, pero nosotros también. Somos pacientes trabajando para pacientes, para mejorar su calidad de vida y para que sepan a qué tienen derecho y qué pueden exigir. Sin embargo, si no trabajamos todos juntos, no se logrará el objetivo deseado: que todos los ciudadanos tengamos una mejor calidad de vida.

Como dije anteriormente, también queremos tener acceso a exámenes genéticos para saber si nuestros hijos podrían heredar estas enfermedades, y así tener derecho a decidir si económicamente podemos o no traer un niño al mundo con esa discapacidad, porque vamos a estar condicionados, al igual que el pequeño.

En el Programa de ATUERU también se ha contemplado la posibilidad de una ley de adopción para personas con enfermedades raras, porque el hecho de que tengamos una discapacidad física no quiere decir que también tengamos una discapacidad para ser padres; muchas veces estamos mejor capacitados que otras personas que pueden tener hijos como conejos. Desgraciadamente, debido a muchas de estas patologías, ni siquiera tenemos esa oportunidad, porque luego de que el médico realiza nuestro diagnóstico nos dice que no podemos tener hijos ya que un embarazo en nuestro caso

no es viable y nos quitaría la vida. Esto cambia totalmente los proyectos, las perspectivas y todo lo que uno pudiera esperar.

SEÑORA GAZZANEO.- Soy portadora del Síndrome de Rendu-Osler-Weber; me lo diagnosticaron hace ocho años en España, luego de un peregrinaje terrible que tuve que hacer en Uruguay para que nunca nadie me supiera dar un diagnóstico eficaz. Hasta el día de hoy, de diez médicos que visito, ocho me dicen "¿y eso qué es?". He tenido la suerte de que mi hijo viviera en España, porque allí me pude tratar efectivamente, pero ahora él volvió y no puedo ir allá cada vez que me tengo que hacer un estudio. El tratamiento es muy costoso; por ejemplo, ahora la enfermedad me está afectando la boca y necesito más de US$ 15.000 para que pueda quedar bien, por decirlo de alguna manera, y aparte de ello, tengo que hacerme resonancias nucleares magnéticas. Aunque parezca una burla, debo decir -como comentó hace unos días el doctor- que cuando una persona de 80 y tantos años -o sea, con una expectativa de vida corta- ingresa a una emergencia, lo primero que le hacen es una resonancia nuclear magnética, mientras que a nosotros, que somos relativamente jóvenes, se nos niega esa posibilidad. Precisamente, ese estudio permite detectar fístulas pulmonares, que llevan a procesos terribles de embolizaciones -como el que ha sufrido nuestra compañera- y que luego pasan al cerebro y al hígado.

Esta es una enfermedad muy cruel, muy silenciosa y uno siempre está luchando contra molinos de viento. Tuve que llegar al Director Técnico de la mutualista a la cual estoy afiliada para que me diera una receta -válida por única vez- del ácido tranexámico, que es un coagulante y que en los laboratorios no lo venden aunque uno tenga receta. También necesitamos un tipo de apósito para detener las hemorragias, Urgesil, que no lo brinda la sociedad médica y sale $ 5.550. Tengo la suerte de que puedo costeármelo, pero el 90% de los pacientes con el Síndrome de Rendu-Osler-Weber no pueden utilizarlo porque trae solamente tres gasitas que se terminan en dos o tres hemorragias, y hay que aclarar que estas son frecuentes.

Siempre se dice que el dinero no tiene importancia, pero en lo personal, gracias a Dios, me ha salvado, porque tuve la suerte de poder viajar y tratarme en el exterior. Dentro de poco tiempo tendré que viajar a Argentina a hacerme estudios -para los que necesito unos US$ 5.000- como una angiotomografía y demás que requiere esta enfermedad, porque en nuestro país no me los hacen. Ni siquiera me hacen una simple resonancia magnética; tengo que ir al Hospital Italiano, que es privado. Todo esto me parece inhumano.

Por ejemplo, ahora tenemos el caso de un compañero que está internado gravísimo en La Española, y como la mutualista no lo cubre, no le hacen las embolizaciones que necesita de manera urgente. Le están haciendo transfusiones, es decir, lo están manteniendo, pero lo cierto es que si no le hacen esas embolizaciones, se va a morir. Y reitero: no se las hacen, por más que se está peleando para conseguirlas.

Lamentablemente, el mercantilismo que impera hoy en día en la salud es terrible, y uno lo ve con mucho dolor y se pregunta: "¿Y si yo fuese Fulano, que no puede pagar?" Ese es el caso de esta persona que comenté, que no puede pagar, por lo que lo van a tener ahí, internado, hasta que le llegue el momento. Es algo terrible. Se están perdiendo de tal forma los valores, que es indignante.

Nosotros sentimos una impotencia terrible cada vez que tenemos que hacer uso de la medicina en este país. En cambio, en España no tenía que pagar nada. Soy ciudadana española y tengo la residencia; puedo decir que en el hospital español me atendieron mejor que en cualquier mutualista privada de nuestro país. Ese hospital era superior a la mejor mutualista uruguaya y solamente tenía que pagar noventa centavos de euro. Es cierto que estamos hablando del Primer Mundo, pero España es Primer Mundo sencillamente porque está en Europa; no es nada extraordinario. Entonces, pregunto por qué los seguros allá funcionan y en Uruguay no. ¿Por qué las mutualistas acá se funden, pero no ocurre lo mismo en España? ¿Qué está pasando? ¿Por qué pueden funcionar con mucho menos dinero que el que nosotros aportamos? Además, acá tenemos que mendigar por un derecho que nos corresponde, porque pagamos una cuota mutual y aportamos al Fondo Nacional de Recursos todos los meses. Si los políticos no pueden hacer nada, menos vamos a poder lograr nosotros porque se nos cierran las puertas en todos lados.

Volviendo al caso del compañero internado, quiero agregar que tiene 57 años y una hija de 12, y la verdad es que su situación resulta insostenible. Todos tratamos de ayudar, pero cada uno tiene sus problemas; uno trata de hacer lo humanamente posible, pero no está en nuestras manos. Sin embargo, pienso que ustedes, señores Senadores, pueden darnos una muy buena ayuda en todo esto, porque hay muchísimas personas que no quieren aparecer y también están padeciendo estas enfermedades.

Muchas gracias.

SEÑOR PRESIDENTE.- La Comisión de Salud Pública está abocada al tratamiento de un proyecto de ley en esta materia, que fuera presentado en la Legislatura anterior y que volvió a presentarse en esta por parte del arquitecto Lamorte en ocasión de ejercer una suplencia en el Senado.

De acuerdo con lo que aquí se ha manifestado, nos están acercando un proyecto conformado por esta asociación.

SEÑORA FIRPPO.- Para tratar de facilitar la tarea de los señores Senadores, intentamos elaborar un proyecto, y para eso revisamos cada uno de los artículos de la iniciativa actual. Como verán, la versión que realizamos se titula "Proyecto de Ley. Programa de Enfermedades Raras. Uruguay", y contiene artículos e ítems.

SEÑOR PRESIDENTE.- Entonces, al proyecto de ley a que hicimos referencia se suma otro, que acabamos de conocer -no sabíamos que había sido presentado con este carácter- presentado el 26 de abril de 2012, el cual vamos a incorporar al tratamiento junto con la Carpeta 269/2010. Esto significa que cuando empecemos a analizar el proyecto de ley será necesario que comparezcan nuevamente ante la Comisión o envíen un documento, a los efectos de fundamentar o argumentar los artículos que consideren importantes y que no han sido contemplados en el proyecto presentado por el arquitecto Lamorte. La Comisión irá construyendo un proyecto de ley definitivo, con los argumentos presentados por el arquitecto Lamorte y por ustedes.

Es muy importante la presentación que han hecho, pues se ha profundizado en las circunstancias que motivan la creación de un proyecto de ley que contemple todos los aspectos que nos han relatado, porque las características de las enfermedades hacen que se den estas situaciones que entendemos son delicadas.

Reitero que oportunamente los citaremos nuevamente, pero ya para que colaboren en el tratamiento del proyecto de ley.

SEÑORA FIRPPO.- De las palabras del señor Presidente, ¿debemos entender que se va a realizar una fusión del proyecto de ley que está a consideración de la Comisión con el que presenta nuestra asociación?

SEÑOR PRESIDENTE.- Los proyectos de ley se elaboran, se analizan y se modifican según lo que considere la Comisión. En la Legislatura anterior recibimos otras delegaciones, y se había avanzado en la elaboración de un comparativo del proyecto de ley presentado por el arquitecto Lamorte y el de ATUERU. Este será un elemento de trabajo que incorporaremos para comparar las dos propuestas. Creo que además debemos agregar las fundamentaciones sobre aspectos vinculados al articulado; por eso es probable que los citemos nuevamente.

SEÑORA TABORDA.- Creo que la inquietud que planteaba mi compañera refería a si tendremos una segunda instancia en la que empecemos a trabajar en conjunto. Concretamente, era eso lo que ella quería preguntar. O sea, lo que queremos saber es si la Comisión nos afirma que vamos a tener otra instancia de encuentro para concretar esta iniciativa.

SEÑOR PRESIDENTE.- No se trata específicamente de un trabajo en conjunto, sino de que ustedes aporten a la Comisión todos los fundamentos de su proyecto.

La Comisión de Salud Pública agradece la presencia de los representantes de ATUERU.

(Se retira de Sala la delegación de ATUERU.)

(Ingresa a Sala una delegación de AUPEL.)

-La Comisión de Salud Pública tiene mucho gusto en recibir a los representantes de la Asociación Uruguaya de Pacientes con Enfermedades Lisosomales, integrada por su Presidente, el doctor Luis Vilardo, la señora Rosana Medina, los señores Gerardo Canedo y Diego Canedo y el doctor Diego Traversa, abogado de la asociación.

Como ustedes sabrán, esta Comisión ha comenzado el tratamiento del proyecto de ley vinculado a las enfermedades raras. En esta instancia estamos recibiendo a todos aquellos sectores de la sociedad que están afectados por esta situación, para que nos aporten sus inquietudes y que nosotros, al redactar el proyecto de ley, podamos hacer los ajustes necesarios.

En la Comisión de Salud Pública y Asistencia Social de la Cámara de Representantes, en la anterior Legislatura ya habíamos tenido la oportunidad de conversar con todos ustedes, pero ahora estamos en una instancia más positiva porque estamos elaborando un proyecto de ley.

SEÑOR VILARDO.- Constituimos una asociación que comprende a pacientes con afecciones lisosomales, las que se encuadran dentro de lo que llamamos enfermedades raras. Son afecciones de carácter fundamentalmente genético y hereditario, con distintas formas de trasmisión de padres a hijos pero cuya incidencia y prevalencia hace que estén catalogadas como enfermedades raras. Están descritas aproximadamente 40, pero en nuestro país tenemos conocimiento de muy pocas de ellas. Llevamos un registro y podemos informar que tenemos aproximadamente unos 22 pacientes que tienen distintas afecciones como, por ejemplo, la enfermedad de Fabry, la de Gaucher y mucopolisacaridosis, pero la lista debe ser superior a esta. Tal como está establecido en el memorando que nos alcanzaron con el proyecto de ley, se trata de enfermedades que están infradiagnosticadas. Particularmente con la enfermedad de Fabry, que siempre se sindicó como de trasmisión ligada al cromosoma X -es decir que la padecían los hombres y la mujer era la portadora- hoy por hoy, con las nuevas descripciones y los avances tecnológicos y de la medicina, se ha observado que en la mujer también se manifiesta la enfermedad, pero en un grado muy variable. De modo que bajo la punta del *iceberg* existen una cantidad de pacientes de sexo femenino que pueden tener distintos elementos de esta patología.

A través de muchos años hemos tratado de interiorizar a las autoridades del momento, tanto a nivel del Ministerio de Salud Pública como de los cuerpos legislativos sobre la importancia que tienen estas enfermedades en cuanto al infradiagnóstico. Todos tenemos experiencia de vida en cuanto al retraso de los diagnósticos y, si bien las enfermedades raras -como ya lo habrán expresado los expositores que nos antecedieron- son en su mayoría heredodegenerativas o de trasmisión genética y para muchas no hay tratamiento, para algunas enfermedades lisosomales existe lo que se llama tratamiento de remplazo enzimático. Específicamente para la enfermedad de Gaucher, que es una enfermedad por atesoramiento y que fundamentalmente existen muchas moléculas o sustratos que quedan almacenados en distintos órganos, se utiliza esta terapia desde hace unos 20 años; para la de Fabry desde hace 10 y para la mucopolisacaridosis entre siete y cinco años. ¿Qué hace esta terapia de remplazo enzimático? Como estas enfermedades son de origen genético y se caracterizan por la deficiencia de una enzima, se administra por vía endovenosa la enzima que está faltando. Podríamos realizar un paralelismo con el diabético, al que se le administra una enzima que necesita: la insulina. En definitiva, con esto se han logrado -como surge de la bibliografía que existe a nivel mundial- muchas experiencias positivas en cuanto al mejoramiento de la calidad y expectativa de vida de los pacientes. Hablamos de pacientes que, librados a una evolución espontánea, están impregnados de una cantidad de problemas, algunos de los cuales aparecen ya en la niñez y otros en la adultez, lo que también complica el panorama, porque si bien bajo el rótulo de “enfermedades lisosomales” se agrupa a muchas dolencias, lo cierto es que cada una de ellas tiene una impronta

especial, de acuerdo a la enzima faltante. Así pues, los fenotipos -la caracterización o la visualización de estos pacientes- son muy distintos de uno a otro caso.

Cabe acotar que, en su momento, hablamos sobre este tema con el ingeniero Ruperto Long, quien se desempeñaba como Senador.

En suma, saludamos este proyecto, al tiempo que queremos hacer algunas precisiones que consideramos importantes.

Creemos que en la actualidad las enfermedades raras tienen más jerarquía, están teniendo mayor visibilidad y, aunque sean de distinta prevalencia, pueden ser controlables o controladas. Desde el punto de vista sanitario, constituyen un problema muy importante debido a factores tales como el retraso en el diagnóstico, los equipos multidisciplinarios que se requieren y el apoyo psicológico que necesitan los pacientes, por la impronta personal y familiar que caracteriza a estas enfermedades; pensemos que, sobre todo cuando son de trasmisión genética, crean un sentimiento de culpabilidad en las personas -esto es innegable- porque, si hubieran sabido de su situación de antemano, quizás habrían tomado alguna providencia a fin de evitar tener descendencia con ese tipo de afectación.

Por otro lado, hemos hablado con la Sociedad Uruguaya de Nefrología y la Sociedad de Pediatría sobre la necesidad de que las universidades públicas y privadas encaren adecuadamente estas enfermedades, para que se las conozca. Con el doctor Solari sabemos que esto estaba en la letra chica de los libros. Las enfermedades lisosomales se agrupaban como Tesaurismosis o enfermedades por depósito, pero en realidad era la letra chica. Hoy por hoy, la Facultad de Medicina, a través de la Universidad de la República, y las universidades privadas deberían incidir en la previsión y en el conocimiento de estas enfermedades, para que se hicieran más evidentes y también para generar un compromiso con ellas por parte del espectro médico. Decimos esto porque, en la práctica, vemos que los médicos las consideran como rarezas, como algo que nunca más van a ver en su vida, y muchas veces les cuesta "ponerse al paciente encima", por decirlo de algún modo.

Estamos convencidos de que, incluso por la administración de los recursos, sería muy importante que las entidades estatales o paraestatales hicieran estudios genéticos y *screenings* prenatales. El Banco de Previsión Social, por ejemplo, tiene muchos enfermos con discapacidades. Entonces, definitivamente creemos que habría que hacer estudios genéticos, lo que quizás podría enmarcarse dentro de una política de *screenings* prenatales. En ciertas instituciones de nuestro país estos estudios se hacen para algunas metabolopatías, como para el bocio hereditario, y también para la fenilcetonuria. Se me ocurre que quizás, de acuerdo a la incidencia y prevalencia de estas enfermedades lisosomales y de otras enfermedades raras, se podría incursionar también en estudios prenatales, para hacer una pesquisa adecuada.

SEÑOR SOLARI.- Los estudios o *screenings* de los que se habla, ¿se realizarían *"in utero"* o inmediatamente después del nacimiento?

SEÑOR VILARDO.- Se harían luego de nacer.

Tal como dijimos antes, saludamos este proyecto, pues pensamos que es una instancia muy importante para nosotros, sobre todo habida cuenta de que algunas de las enfermedades lisosomales tienen terapia de reemplazo enzimático y a través del Fondo Nacional de Recursos hemos acordado la financiación para algunos tratamientos. Lamentablemente, como no hay un estudio estadístico y epidemiológico adecuado -no sabemos cuántos somos, no hay estudios de incidencia ni de prevalencia- para cualquier autoridad sanitaria es muy difícil destinar recursos para el tratamiento de enfermedades que desconoce. Entonces, independientemente de los protocolos, es obvio que debe haber elementos suficientes para determinar si el paciente es "merecedor" del tratamiento, por decirlo así. Estamos hablando de tratamientos costosos, porque son realizados por laboratorios internacionales que destinan una gran cantidad de dinero a la investigación y, por supuesto, para resarcirse económicamente de ello los precios andan por las nubes. Este es el gran problema al que nos enfrentamos.

En el año 2009, a nivel del Fondo Nacional de Recursos surgió un plan piloto para el tratamiento de algunas enfermedades, aunque no de todas. Esto se aplicaría, específicamente, para la enfermedad de Fabry y para la enfermedad de Gaucher; sin embargo, no se destinaron recursos para contemplar a los pacientes con mucopolisacaridosis. Uno de ellos, precisamente, hoy se encuentra aquí presente.

Quienes estamos recibiendo tratamiento tampoco tenemos seguridad suficiente con respecto a la continuidad. Desde el punto de vista presupuestario y estatal, habría que reorganizar el dinero para enfrentar este tipo de situaciones, que creo son onerosas desde el punto de vista económico y financiero.

SEÑOR TRAVERSA.- En primer lugar, quiero agradecer a los integrantes de esta Comisión por habernos recibido en la tarde de hoy.

Creo que el doctor Vilardo acaba de resumir muy claramente la situación de AUPEL

y de los pacientes con enfermedades lisosomales.

Durante el tiempo en que he acompañado a esta asociación, he podido advertir que existen dos temas o sectores de preocupación. Uno de ellos -el principal- tiene que ver con el acceso al tratamiento y la medicación; estamos hablando -y de esto surge la exposición de motivos- de que, en general, para las enfermedades raras existen tratamientos muy costosos, y las enfermedades lisosomales no son la excepción.

Desde hace tiempo, junto con el Gobierno, el Fondo Nacional de Recursos y el Ministerio de Salud Pública, estamos tratando de llegar a la concreción de algunos programas que posibiliten el acceso de los pacientes a los tratamientos. Pero, al menos por ahora, ese acceso es parcial y limitado. Como dije, esa es la preocupación central de la asociación, aunque en sí misma no constituye la materia de este proyecto de ley.

A su vez, existen otras preocupaciones que se engloban en la iniciativa y que tienen que ver con la posibilidad de subdiagnosticación, el acceso a información por los médicos tratantes, etcétera. Desde ese punto de vista, este proyecto de ley es muy auspicioso, pero todavía seguimos por el otro camino, que es el de conseguir la medicación.

A continuación quisiéramos hacer algunas puntualizaciones sobre el texto de la iniciativa y plantear algunas dudas que nos han surgido y que, de repente, podrían representar un insumo para el trabajo de los señores Senadores.

En el artículo 5º se establecen y enumeran las finalidades del Programa Nacional de Enfermedades Raras. Ahora bien, notamos que no figura la definición de lo que es una enfermedad rara. Si bien en el artículo 3º se define lo que se considera como enfermedad rara teniendo en cuenta su índice de prevalencia, después no se establece quién debe determinar, según ese parámetro, cuál enfermedad debe considerarse como tal. En ese sentido, consideramos que podría incluirse un parámetro objetivo en función, por ejemplo, de lo que la Organización Mundial de la Salud señale con respecto a las enfermedades raras, o establecerse como finalidad del propio programa la determinación de las enfermedades raras según su índice de prevalencia. No sé si he sido claro con respecto a este planteo.

SEÑORA MOREIRA.- Lo ha sido, totalmente.

SEÑOR TRAVERSA.- En cuanto a las finalidades, deberían tenerse en cuenta los aspectos planteados por el doctor Vilardo, entre ellos el tema de la necesidad de apoyo psicológico. Esto es algo que claramente se advierte en las reuniones de la asociación. Los pacientes y los familiares necesitan apoyo para poder llevar adelante su problemática, su enfermedad, sus tratamientos, etcétera, por lo que consideramos que sería bueno resaltar este aspecto, o que pudiera figurar en el texto. En

Paraguay, por ejemplo, la ley que regula este tipo de enfermedades incluye el tratamiento psicológico. De manera que consideramos que sería muy bueno que esto se incorporara en la iniciativa.

El artículo 6º, por su parte, establece que el programa será dirigido por un Comité Técnico, pero no determina su forma de funcionamiento. Quizás se pensó en dejar ese aspecto para la reglamentación, pero dadas las demoras que ello implicaría, pensamos que sería conveniente prever ya en la Ley su forma de reunión y de resolución.

En cuanto al artículo 9º, quiero hacer la siguiente observación. Allí se expresa: "El tratamiento que realizará el Registro Nacional de Enfermedades Raras será informado conforme los principios que rigen la protección de datos personales". Pensamos que luego del vocablo "tratamiento" debería agregarse un sujeto, porque no queda claro a qué se refiere. La redacción que sugerimos es: "El Registro Nacional de Enfermedades Raras tratará la información conforme a los principios que rigen la protección de datos personales".

SEÑOR SOLARI.- Corresponde precisar que nuestros invitados están dando lectura al proyecto de ley presentado por el Senador Lamorte.

SEÑOR TRAVERSA.- De acuerdo.

Por otra parte, el artículo 15 establece: "Quedan obligados a suministrar las informaciones que solicite el Comité Nacional de Enfermedades Raras", etcétera. En realidad, el nombre con el que se creó la institución no es ese, sino "Comité Técnico de Enfermedades Raras". Pensamos que esta diferencia puede dar lugar a cierta confusión.

En cuanto al artículo 16, queremos hacer una sugerencia. Aquí se brinda a las personas que hubieran tenido un diagnóstico de la enfermedad con anterioridad a la promulgación de la ley, la posibilidad de solicitar al Comité Técnico la evaluación de sus antecedentes clínicos para su inclusión en el registro. Por nuestra parte, proponemos que los casos que tengan un diagnóstico anterior a la promulgación sean tratados de la misma forma que los que tengan diagnósticos posteriores, esto es, que se establezca que los médicos tratantes de pacientes con diagnósticos anteriores a la promulgación de la ley estén obligados a comunicar al registro la existencia de ese paciente y toda la información a su respecto. De esta forma tendríamos un tratamiento "espejo" al de los diagnósticos posteriores a la promulgación de la ley. Teniendo en cuenta que en esta última hay una sanción para el médico tratante que no suministre la información al registro, si no establecemos una sanción similar para los casos de los pacientes ya diagnosticados hasta la fecha, el registro tendría un vacío.

SEÑOR VILARDO.- De alguna forma, se vería minimizada la parte de la prevalencia.

SEÑOR SOLARI.- Me gustaría formular un planteo al doctor Traversa quien, si no recuerdo mal, se presentó como abogado.

SEÑOR TRAVERSA.- Así es, señor Senador.

SEÑOR SOLARI.- A mi entender, habría que buscar alguna redacción que permitiera que la ley no tuviera un efecto retroactivo; es decir, en todo caso, sería para los médicos que tienen a esos pacientes en tratamiento en el momento actual. No soy jurista, pero me parece que no se podría establecer una obligación de información de una situación que ya ocurrió. En definitiva, necesitaríamos un mayor asesoramiento sobre esta cuestión, lo que perfectamente podemos conseguir.

SEÑOR TRAVERSA.- Creo que, en ese sentido, no estamos en un ámbito de retroactividad de la norma. Sería retroactivo si se pidiera que se sancionara a aquellos médicos que, eventualmente, no hubieran comunicado nada antes de la promulgación de la norma; en ese caso sí se afectaría con un efecto retroactivo. Pero lo que aquí se establece es una obligación para los médicos, en el sentido de que si están tratando a una persona con una enfermedad rara, por más que el diagnóstico sea anterior, deben comunicar el hecho de que están en conocimiento de ese paciente.

SEÑORA MEDINA.- Soy mamá de un chico con mucopolisacaridosis tipo 1. A su vez, aquí está Diego Canedo, que posee una mucopolisacaridosis tipo 2.

Lo que queremos solicitar a los señores Senadores es que nos apoyen con esta ley porque, de lo contrario, no vamos a tener a qué aferrarnos.

Hemos traído al mundo hijos que, lamentablemente, tienen sus dificultades; por eso, como padres les pedimos que nos ayuden a salir adelante con estos chicos a través de tratamientos, porque tienen derecho a la vida y a una mejor calidad de vida, como cualquier ser humano.

Sé que hoy en la mayor parte del mundo todo está regido por lo económico, pero debemos pensar un poco más en la vida de estos chicos y en que ellos no pueden vivir sin tratamiento.

Finalmente, les pedimos que nos ayuden a salir adelante también para que el camino de los futuros padres, que desafortunadamente puedan tener chicos con estas patologías, sea menos doloroso.

De todo corazón, como mamá, y en nombre de todos los pacientes que están en esta situación, les agradezco su apoyo para poder salir adelante.

Muchas gracias.

SEÑOR CANEDO (Gerardo).- En realidad, desde hace un año y medio Diego y Nicolás están recibiendo la medicación por donación del laboratorio, lo que ha provocado grandes beneficios.

Por mi parte, también quiero apelar a la sensibilidad de todos ustedes y del espectro político en general para poder continuar con nuestro esfuerzo, que no es vano porque, por ejemplo, Diego está cursando primer año de Ciencias Económicas y Nicolás está en primer año de Administración de Empresas. Como cualquier padre, apostamos a la educación y a la vida. Por eso me sumo al pedido de la señora Medina en cuanto a sensibilizar a todos ustedes para que todo nuestro esfuerzo tenga un buen fin.

SEÑOR SOLARI.- Quiero hacer una pregunta al doctor Vilardo, y le aclaro que si no es posible contestarla hoy, haremos las averiguaciones del caso.

Estas enfermedades son genéticas y hereditarias y, por lo tanto, su despistaje se podría hacer con un relevamiento genético en el momento del nacimiento, como bien lo ha manifestado el doctor Vilardo. Pero esa es la primera mitad del tema: saber qué anomalías hay en la constitución genética. La segunda mitad del tema es si ya hay alguna experiencia con respecto al reemplazo de genes que estén afectados, porque me da la impresión de que es hacia eso que se camina. Es un poco la pregunta que quería plantear.

SEÑOR VILARDO.- Hasta donde tengo conocimiento, no. Se están haciendo estudios para algunas alteraciones genéticas determinadas -quiere decir que no nos sirven para todas las enfermedades- que se basan en el uso de unas moléculas denominadas chaperonas. Cuando las moléculas están en déficit y estructuradas en forma anómala, otra molécula las puede reordenar espacialmente y hacer que penetren en el lugar de acción dentro de la célula. Si bien no he profundizado en la lectura, sé que la terapia génica se está promoviendo en algunos lugares. El tema es así: se cargan determinados virus -generalmente adenovirus- con la información del gen faltante o del gen anómalo, que se incorpora a las células, y allí comienza a fabricar la enzima. El problema es dificultoso desde el punto de vista técnico, porque incluso al utilizar virus con información que tiene otras variantes, a veces se han descrito anomalías del tipo formación de tumores o algo similar. De manera que la terapia génica sí se está ensayando, pero no a una escala tal como para ser aplicable en los seres humanos.

SEÑOR SOLARI.- Sin que el doctor Vilardo tome mis preguntas como una interpelación -de ninguna manera es la intención- quisiera saber cuál es la ventaja del despistaje genético. ¿Comenzar la terapia

de reemplazo enzimático en forma temprana? Si es así, ¿qué efectos tiene?

SEÑOR VILARDO.- Se trata de comenzar la terapia en forma temprana, porque si son enfermedades de acumulación lisosomal, a medida que pasa el tiempo, mayor atesoramiento hay de depósitos y se produce agrandamiento de las células, disfunción celular, disfunción de los tejidos y organomegalias. Después continúa todo el proceso de inflamación y cicatrización subsecuente, así como lesiones que luego de determinado plazo son difíciles de revertir. Para explicar algunos de los casos presentes, si estas enfermedades se hubieran diagnosticado con antelación y se hubiera realizado el tratamiento adecuado, se habrían evitado muchas complicaciones como las rigideces articulares y las alteraciones óseas. Si bien las organomegalias disminuyen, por ejemplo, a nivel cardiovascular, las valvulopatías o las alteraciones en el funcionamiento cardíaco llegan a una etapa en la cual no hay vuelta atrás y no son reversibles.

En toda la bibliografía se dice que cuanto más precozmente se comience el tratamiento, mejor es. Obviamente, como entran a tallar elementos de índole económica, también se trata de ver la etapa o el momento útil para hacer el tratamiento. En la enfermedad de Gaucher es muy claro que se debe comenzar precozmente, porque afecta fundamentalmente la estructura ósea y atenta, incluso, contra el crecimiento del niño, pudiendo producir crisis dolorosas a nivel de los huesos y fracturas patológicas.

SEÑOR PRESIDENTE.- Muchas gracias por la información.

SEÑOR VILARDO.- Los agradecidos somos nosotros por habernos escuchado una vez más, puesto que con algunos de los integrantes ya hemos tenido la posibilidad de conversar.

SEÑOR PRESIDENTE.- Ha sido muy útil la información brindada, así como también las propuestas que se hacen a algunos aspectos del articulado, que desde ya adelantamos se tomarán como insumos. En el momento de la consideración del proyecto de ley, pues, analizaremos su incorporación. Ese es el compromiso. Muchas gracias.

No habiendo más asuntos a considerar, se levanta la sesión.

(Es la hora 18 y 44 minutos.)